



Revista Colombiana de Anestesiología

Colombian Journal of Anesthesiology

www.revcolanest.com.co

Reporte de caso

Manejo anestésico de un paciente con síndrome de Rett y fractura distal de húmero: reporte de un caso y revisión de la literatura



John Carlos Pérez-Moreno^{a,*}, Diana Carolina Nájera-Losada^b
y Fernando Domínguez-Pérez^c

^a Médico residente de Anestesiología y Reanimación, Servicio de Anestesiología y Reanimación, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^b Médico residente de Anestesiología y Reanimación, Servicio de Anestesiología y Reanimación, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^c Jefe de sección de Anestesiología y Reanimación, Servicio de Anestesiología y Reanimación, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 15 de febrero de 2013

Aceptado el 17 de septiembre de 2013

On-line el 12 de diciembre de 2013

Palabras clave:

Síndrome de Rett

Anestesia

Analgesia

Anestesia de Conducción

Midazolam

R E S U M E N

El síndrome de Rett (SR) es un trastorno neurológico que afecta principalmente a las mujeres. Se caracteriza por un retraso mental severo después de un periodo de desarrollo aparentemente normal en la infancia temprana. Las principales características incluyen autismo, espasticidad, microcefalia, escoliosis, estereotipias, control anormal de la respiración y convulsiones. Se ha notificado que son muy sensibles a sedantes y tienen una lenta recuperación luego de una anestesia. Nosotros describimos y discutimos el manejo anestésico de una mujer de 26 años con SR y fractura distal del húmero, tratada con reducción y fijación con agujas de Kirschner bajo anestesia regional y sedación; quien tuvo depresión respiratoria luego de administrar 1 mg de midazolam i.v. intraoperatorio. Nuestra experiencia con este caso nos hace concluir y sugerir que no se deben usar benzodiacepinas en SR, y si no existe contraindicación, la anestesia regional es la técnica de elección.

© 2013 Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Anesthetic management of a patient with Rett Syndrome and distal humerus fracture: A case report and literature review

A B S T R A C T

Rett Syndrome (RS) is a neurological disorder that almost exclusively affects females. RS is characterized by severe mental retardation following a period of apparent normal development in early childhood. The main clinical features include autism, spasticity, microcephaly, scoliosis, stereotyping, abnormal respiratory control and seizures. Patients with RS have been reported to be extremely sensitive to sedatives and exhibit a slow recovery from anesthesia. We describe and discuss the anesthetic management of a 26-year-old woman with

Keywords:

Rett Syndrome

Anesthesia

Deep Sedation

Analgesia

Anesthesia, Conduction

* Autor para correspondencia; Calle 114 A # 51-53. Bogotá, Colombia.

Correo electrónico: johncarlosperez@hotmail.com (J.C. Pérez-Moreno).

0120-3347/\$ – see front matter © 2013 Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.rca.2013.09.011>

Midazolam

RS and distal fracture of the humerus that underwent reduction and fixation with Kirschner's wires under regional anesthesia and sedation. Intraoperatively, the patient experienced respiratory depression following the administration of 1 mg of I.V. midazolam. Our experience in this case led us to conclude and suggest that benzodiazepines should not be used in RS and in the absence of contraindications the technique of choice should be regional anesthesia.

© 2013 Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

El síndrome de Rett (SR) es un trastorno en el desarrollo neurológico infantil que afecta fundamentalmente a niñas de todas las razas. Su prevalencia es de 0,5-1 por cada 10.000 habitantes, el diagnóstico es clínico y del 70 al 80% del fenotipo clínico del síndrome tienen mutaciones del gen MECP2 situado en la región distal del cromosoma X¹.

Fue descrito en 1966 por Andreas Rett y se caracteriza por un deterioro neurológico progresivo del sistema nervioso central (SNC) que aparece en la infancia temprana caracterizado por un retraso para alcanzar las habilidades psicomotrices propias de la edad, pérdida de las habilidades adquiridas y aparición de un estado autista con automatismos, convulsiones y retraso mental. Otras características comunes de esta patología son la presencia de coreoatetosis, mioclonías, estereotipias, escoliosis, episodios de hiperventilación-apnea en estado de vigilia, disminución de la ingesta con pérdida de masa muscular secundaria y muerte súbita^{2,3}.

Este tipo de pacientes suponen un reto para el anestesiólogo, que puede encontrarse una vía aérea difícil y/o episodios de apnea e hipoxemia de forma espontánea y con anestésicos^{2,4}, como el caso clínico que reportamos a continuación, en el cual documentamos el umbral bajo que tiene este grupo de pacientes a fármacos como midazolam intravenoso en dosis bajas.

Caso clínico

Mujer de 26 años, 62 kg, con diagnóstico de SR, que ingresó a cargo del servicio de Traumatología en el Hospital Universitario Ramón y Cajal en Madrid (España) por fractura desplazada del tercio distal de húmero derecho. En urgencias se intentó una reducción ortopédica sin éxito, siendo programada para reducción abierta y fijación quirúrgica. Entre sus antecedentes destacaban: crisis comiciales en tratamiento con carbamazepina hasta el 2005 y corrección quirúrgica de escoliosis dorsolumbar en 1998, sin registro de incidentes o complicaciones anestésicas.

En la valoración preanestésica se encontraron los siguientes predictores de vía aérea difícil⁵: Mallampati III, micrognatia, test de la mordida clase III y flexoextensión cervical limitada. En las pruebas complementarias presentaba un bloqueo auriculoventricular de primer grado.

Ingresó a quirófano consciente con PA 125/80 mmHg, FC 85 lpm, FR 15 rpm y SpO₂ 96% con FiO₂ 21%. Como premedicación se administró 1 mg de midazolam i.v. más oxígeno complementario. Procedimos a realizar un bloqueo del plexo

braquial infraclavicular subcoracoideo guiado por neuroestimulador con 40 ml de mepivacaína al 1,5%. La cirugía consistió en reducción y osteosíntesis con aguja de Kirschner.

En el periodo intraoperatorio se administró 1 mg de midazolam i.v. por agitación, con posterior depresión respiratoria, llegando a SpO₂ 60%, que remontó rápidamente con ventilación a presión positiva con mascarilla facial, sin nuevos episodios de depresión respiratoria y/o desaturación de oxígeno. Continuó el postoperatorio en la unidad de cuidados intensos (UCI) sin incidencias.

Discusión

La prevalencia de SR es baja, pero debemos conocer los problemas que podemos tener en quirófano o en la UCI con este grupo de pacientes dadas las características neurológicas, respiratorias, cardiovasculares y metabólicas de este trastorno que comentaremos en la presente discusión.

Estos pacientes se presentan para estudios de neuroimagen y procedimientos quirúrgicos como una gastrostomía o una corrección de escoliosis (presente en el 50%) y tener problemas como los tuvo Jung T. Kim con una niña llevada a cirugía de escoliosis, quien a pesar de haber mantenido un BIS en rango óptimo, permanecer normocápnica, normoglucémica, normotérmica y hemodinámicamente estable tuvo un despertar lento y se extubó en la UCI 4 h tras finalizar la cirugía, confirmando uno de los problemas que tienen estos pacientes: la excesiva sensibilidad a los anestésicos volátiles y sedantes⁶.

Otro punto importante y que está muy ligado a la sensibilidad aumentada a los fármacos anestésicos es el control del dolor. Es difícil conocer los requerimientos de analgesia en este grupo de enfermos porque tienen un umbral aumentado para el dolor debido a los niveles elevados de β endorfina encontrados en el líquido cefalorraquídeo^{2,4,7}. Como ejemplo podemos citar el caso publicado por Konarzewski y Misso⁴ de una niña de 3 años premedicada con trimeprazina y ketamina para una corrección de estrabismo bajo anestesia general con halotano y óxido nítrico; la paciente tuvo una demora en la recuperación de la conciencia al finalizar la anestesia; según Dearlove y Walker², el retraso en el despertar fue debido a una interacción de la ketamina con los componentes endógenos de morfina.

Otro caso donde se demostró un umbral elevado al dolor lo describieron Konen et al.⁷ en una adolescente sometida a cirugía de escoliosis, quien el primer día postoperatorio recibió una mezcla de bupivacaína 0,1% mas hidromorfona 20 μ g/ml a 4 ml/h vía epidural, pero tuvo que suspenderse la analgesia e iniciar una perfusión de naloxona el segundo día posquirúrgico por presentar bradipnea y desaturación de oxígeno.

Tabla 1 – Características importantes del síndrome de Rett para el anestesiólogo

Sistema nervioso
Autismo
Convulsiones
Retraso mental
Umbral elevado al dolor
Sensibilidad aumentada a anestésicos
Estereotipias, automatismos, coreoatetosis y mioclonías
Sistema respiratorio
Episodios de hiperventilación-apnea
Riesgo de broncoaspiración
Vía aérea difícil
Aerofagia
Sistema cardiovascular
Muerte súbita
Prolongación del intervalo QT
Trastornos vasomotores (enfriamiento de extremidades, sudor)
Pobre perfusión distal
Difícil acceso venoso y arterial
Sistema locomotor
Escoliosis
Microcefalia
Espasticidad y atrofia muscular
Retraso en el crecimiento
Sistema metabólico
Disminución de la ingesta
Concentración elevada de amonio y ácido láctico
Tendencia a la hipotermia durante procedimientos anestésicos

Fuente: autores.

Los autores recomiendan usar solo anestésicos locales y evitar opiáceos en esta población.

Además de la sensibilidad aumentada a los fármacos anestésicos y el umbral elevado al dolor, varios autores han encontrado otro tipo de inconvenientes para nuestra práctica como anestesiólogos: Dearlove y Walker², en una serie de 3 casos de cirugía para corrección de escoliosis encontraron que estas pacientes tenían un tono muscular incrementado y una pobre perfusión distal; una paciente tuvo convulsiones de difícil control; en otra fue difícil el destete de la ventilación mecánica debido a la retención de dióxido de carbono y de esputo, y en otro caso fue difícil obtener un acceso venoso y arterial.

Maguire y Bachman⁸ describieron que durante la fusión espinal para la corrección de una escoliosis la paciente tuvo una temperatura de 33,5 °C a pesar de todas las medidas de calentamiento instauradas. El autor nos recomienda tomar medidas agresivas para el control de la temperatura en estos pacientes.

Otras características que presentan estos pacientes y que son muy importantes en nuestra práctica profesional son (tabla 1): retraso en el crecimiento, microcefalia⁷, convulsiones, retraso mental, aerofagia, trastornos vasomotores^{3,8} (enfriamiento de las extremidades o sudor profuso), prolongación del intervalo QT² (puede ser una de las causas de muerte súbita), incremento de potasio sérico con la administración de succinilcolina⁸, complejidad en la posición en la mesa de quirófano por la presencia de atrofia y espasticidad corporal, riesgo de broncoaspiración recurrente y daño en la función respiratoria por debilidad muscular y deformidad torácica, patrón anormal respiratorio (respiración regular y estable durante el sueño pero con episodios de

hiperventilación-apnea en estado de vigilia) que pueden causar daño hipóxico permanente y contribuir al deterioro cerebral progresivo^{7,8}. Otros hallazgos que podrían ser de interés en este grupo son las alteraciones metabólicas presentes, como concentraciones elevadas de amonio y ácido láctico y disminución de los niveles de dopamina, serotonina y norepinefrina⁸.

En nuestra revisión encontramos solo un artículo publicado de sensibilidad aumentada al midazolam. En este caso se administraron 0,5 mg/kg oral de midazolam como premedicación a una paciente pediátrica que no fue operada el día de la cirugía programada y que estuvo muy sedada, siendo posible el alta 8 h tras la administración de la benzodiacepina⁹. En nuestro caso la premedicación con 1 mg de midazolam i.v., y la posterior administración de otro 1 mg i.v. durante el intraoperatorio (dosis total acumulada de 2 mg i.v. de midazolam) como sedación complementaria al bloqueo nervioso, fue seguida de depresión respiratoria con hipoxemia, que precisó asistencia ventilatoria.

Nuestra experiencia con el presente caso nos hace concluir que no se deben usar benzodiacepinas en este tipo de pacientes, y si no existe contraindicación alguna, la anestesia regional es la técnica elección. Así mismo recomendamos que, por pequeña que sea la intervención, ha de realizarse un seguimiento en el postoperatorio en la unidad de cuidados intermedios o críticos.

Financiación

Ninguna.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

REFERENCIAS

- Campos J, Fernandez D, Muñoz N, San Antonio V. Rett syndrome: 50 years' history of a still not well known condition. *Medicina* (Buenos Aires). 2007;67(6/1):531-42.
- Dearlove OR, Walker RWM. Anaesthesia and Rett syndrome: a case report. *Pediatr Anesth*. 1996;6:155-8.
- Pierson J, Mayhew JF. Anesthesia in a child with Rett syndrome: a case report and literature review. *AANA J*. 2001;69:395-6.
- Konarszewski WH, Misso S. Rett syndrome and delayed recovery from anaesthesia. *Anaesthesia*. 1994;49:357.
- Apfelbaum JL, Hagberg CA, Caplan RA, Blitt CD, Connis RT, Nickinovich DG, Hagberg CA, Caplan RA, Benumof JL, Berry FA, Blitt CD, Bode RH, Cheney FW, Connis RT, Guidry OF, Nickinovich DG, Ovassapian A. Practice Guidelines for Management of the Difficult Airway Anesthesiology 118(2): 2013:251-70.
- Kim J, Muntyan I, Bashkurov I. The use of bispectral index monitoring in the anesthetic management of a patient with Rett syndrome undergoing scoliosis surgery. *J Clin Anesth*. 2006;18:161-2.
- Konen A, Joshi G, Kelly C. Epidural analgesia for pain relief after scoliosis surgery in a patient with Rett's syndrome. *Anesth Analg*. 1999;89:451-2.
- Maguire D, Bachman C. Anaesthesia and Rett syndrome: a case report. *Can J Anaesth*. 1989;36:478-81.
- Khalil S, Hanna E, Farag A, Armendartz G. Rett syndrome: anaesthesia management. *Pediatr Anesth*. 2002;12:375.